La «science des gènes» n'a pas fini de nous surprendre! En effet, la génétique occupe de plus en plus de place dans la pratique médicale. Rencontre avec le Pr Miikka Vikkula, coordonnateur du Centre de génétique humaine de Saint-Luc.

PROPOS RECUEILLIS PAR CANDICE LEBLANC

© Laetitia Razzoni

Pr Miikka Vikkula

GÉNÉTIQUE:

Saint-Luc Magazine: Qu'est-ce que la génétique?

Miikka Vikkula: C'est une bonne question! La génétique est une discipline qui étudie les gènes et a évolué au rythme des techniques d'observation. Dans un premier temps, elle concernait la transmission des caractères physiques et de quelques maladies héréditaires, dont celles liées aux anomalies chromosomiques (la trisomie 21, par exemple). Dans un deuxième temps, les scientifiques sont allés plus loin et ont commencé à étudier les gènes. Les pathologies héréditaires sont, en effet, dues à des mutations, des modifications «anormales» au niveau d'un ou de plusieurs gènes, qui se transmettent d'une

BON À SAVOIR

Toutes les cellules de notre corps possèdent le même patrimoine génétique. Chaque cellule contient 23 paires de chromosomes qui sont le support du fameux ADN. L'acide désoxyribonucléique (ADN) humain est une longue molécule en forme de double hélice, composée d'environ 25 000 gènes. Chaque gène est composé de quatre types de bases (A, C, G, T) dont l'ordre d'enchaînement est très précis et correspond à l'information génétique, propre à chaque individu.

RENSEIGNEMENTS >> Le Centre de génétique humaine se situe dans la tour Rosalind Franklin. // Tél. : 02 764 67 74.

La génétique fait partie du quotidien de plusieurs disciplines médicales

LE CENTRE DE GÉNÉTIQUE DE SAINT-LUC, C'EST

- 1 consultation de génétique,
- 1 laboratoire de cytogénétique (analyses chromosomiques et FISH) et de génétique moléculaire (séquençage, puces à ADN, etc.),
- près de 30 technologues, assistants et personnel administratif,
- 7 superviseurs (licenciés ou docteurs en biologie, en sciences biomédicales, etc.),
- 5 médecins généticiens.

la médecine du futur?

génération à l'autre. D'autres pathologies, non héréditaires, s'expliquent aussi par des mutations génétiques acquises uniquement dans certaines cellules.
Dans un troisième temps, des gènes de «susceptibilité» ont été identifiés. Si vous les possédez, vous êtes plus à risque de développer la maladie qui y est associée.

SLM: Quelques exemples de maladies génétiques?
MV: Il existe un grand nombre de maladies génétiques: la mucoviscidose, la maladie des «os de verre», certaines formes de cancer, des malformations vasculaires, des pathologies neurologiques (par exemple la maladie de Huntington), l'hémophilie, au moins 80% des maladies orphelines[1], etc.

SLM: À quoi sert la génétique à l'hôpital?
MV: La génétique fait partie du quotidien de plusieurs spécialités médicales (pédiatrie, neurologie, cardiologie, oncologie, hématologie, etc.). Et ce n'est que le début! Il y a fort à parier qu'à l'avenir, elle sera de plus en plus présente, dans davantage de domaines. Actuellement, la génétique permet trois choses:
- poser et/ou préciser le diagnostic d'une maladie d'origine génétique;
- établir le risque de transmission d'une maladie héréditaire au sein d'une même famille (ses membres sont-ils porteurs de la mutation génétique? Quels sont les risques qu'ils la transmettent à leurs enfants? Etc.), et ainsi donner des conseils préventifs;
- aider à choisir un traitement.

SLM: Comment la génétique peut-elle aider dans le choix d'un traitement?
MV: Depuis peu, pour certaines maladies, on essaye de choisir un traitement personnalisé, basé sur les caractéristiques génétiques de l'individu (pharmacogénétique) et/ou des cellules malades (théranostique). La pharmacogénétique est une branche de la génétique qui étudie le métabolisme des médicaments, c'est-à-dire la façon dont un corps, un organe ou des cellules réagissent à un médicament donné. Or, le métabolisme varie d'un individu à l'autre et dépend de son patrimoine génétique. La pharmacogénétique nous permet ainsi de mieux définir les doses à administrer au patient.

La théranostique, une alliance entre diagnostic et thérapeutique, est quant à elle surtout utilisée en oncologie, où nous assistons à une «explosion» des thérapies ciblées sur les anomalies génétiques des tumeurs. En effet, les cancers trouvent souvent leur origine dans une série de mutations génétiques. Si on identifie ces mutations, il est parfois possible de prédire quel traitement anticancéreux sera efficace (ou pas). //

[1] Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle ne touche pas plus d'une personne sur 2 000. On appelle «maladie orpheline» une pathologie rare pour laquelle il n'y pas de traitement efficace car le développement et la commercialisation de médicaments ne seraient pas rentables pour les industries pharmaceutiques.